

FICHE DE RENSEIGNEMENTS CLINIQUES  
ACIDES AMINES  
(A joindre **OBLIGATOIREMENT** à la demande)

**NOM – SERVICE ET ADRESSE DU PRESCRIPTEUR :**

Date de la demande :

**NOM - PRENOM du PATIENT ou Etiquette Patient :**

Date de naissance : Sexe : H  F

Poids : Taille :

**Prélèvement** : Date : Heure :  
Sang  Urine  Autre  préciser

**But de la demande :**

- Maladie métabolique – suspicion
- Surveillance d'une pathologie diagnostiquée  préciser .....

**Antécédents :**

Décès dans la fratrie   
Consanguinité parentale   
Autres (préciser)

**Alimentation :**

Patient à jeun   
Nutrition parentale   
Lait (préciser)

**Thérapeutique en cours. Préciser les substances prescrites**

Antibiotiques  Anti-comitiaux   
Fluidifiants  Autres (préciser)

**Signes biologiques**

Acidose métabolique  Hyperlactorachie   
Cétonurie  Insuffisance hépato-biliaire   
Hypoglycémie  Cytolyse   
Hyperglycémie   
Anémie/Thrombopénie/leucopénie   
Hyperammoniémie  Acide urique   
Hyperlactacidémie  Autres signes (préciser)

**Début des symptômes :** Période Néonatale   
Autres (préciser)

**SIGNES NEUROMUSCULAIRES**

Hyptonie/hypertonie	<input type="checkbox"/>	Troubles du comportement/autisme	<input type="checkbox"/>
Retard mental/moteur	<input type="checkbox"/>	Dystonie	<input type="checkbox"/>
Troubles du langage	<input type="checkbox"/>	Myotonie	<input type="checkbox"/>
Régression psychomotrice	<input type="checkbox"/>	Rhabdomyolyse	<input type="checkbox"/>
Convulsions	<input type="checkbox"/>	Neuropathie	<input type="checkbox"/>
Ataxie	<input type="checkbox"/>	Céphalée/migraine	<input type="checkbox"/>
Troubles de la conscience/coma	<input type="checkbox"/>	Autre signe ( <i>préciser</i> )	<input type="checkbox"/>
Microcéphalie/macrocéphalie	<input type="checkbox"/>		

**SIGNES MORPHOLOGIES**

Dysmorphie ( <i>préciser</i> )	<input type="checkbox"/>
Retard de croissance	<input type="checkbox"/>
Aspect marfanoïde	<input type="checkbox"/>
Autre signe ( <i>préciser</i> )	<input type="checkbox"/>

**SIGNES CUTANES**

Angiokératomes/télangiectasies	<input type="checkbox"/>
Anomalie de la pigmentation ( <i>préciser</i> )	<input type="checkbox"/>
Eczéma	<input type="checkbox"/>
Ictère	<input type="checkbox"/>

**SIGNES DIGESTIFS**

Hépatomégalie	<input type="checkbox"/>
Splénomégalie	<input type="checkbox"/>
Ascite	<input type="checkbox"/>
Vomissements	<input type="checkbox"/>
Diarrhée	<input type="checkbox"/>
Difficultés alimentaires	<input type="checkbox"/>

**SIGNES RENAUX**

Tubulopathie	<input type="checkbox"/>
Kystes rénaux	<input type="checkbox"/>
Lithiase	<input type="checkbox"/>
Autre signe ( <i>préciser</i> )	<input type="checkbox"/>

**SIGNES CARDIOVASCULAIRES**

Myocardiopathie hypertrophique/dilaté	<input type="checkbox"/>
Thrombose veineuse et/ou artérielle	<input type="checkbox"/>
Autre signe ( <i>préciser</i> )	<input type="checkbox"/>

**SIGNES OSTEOARTICULAIRES**

Ostéoporose	<input type="checkbox"/>
Autre signe ( <i>préciser</i> )	<input type="checkbox"/>

**SIGNES OPHTALMOLOGIQUES**

Cataracte	<input type="checkbox"/>
Luxation du cristallin	<input type="checkbox"/>
Rétinite pigmentaire	<input type="checkbox"/>
Atrophie optique	<input type="checkbox"/>
Nystagmus	<input type="checkbox"/>
Ptosis	<input type="checkbox"/>
Surdité	<input type="checkbox"/>
Autre signe ( <i>préciser</i> )	<input type="checkbox"/>

**AUTRE PRECISION D'INTERET CLINIQUE** (*préciser*) : .....